ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
«НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ - КРАЕВАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА №1
ИМЕНИ ПРОФЕССОРА С.В. ОЧАПОВСКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ
350086, г. Краснодар, ул. 1 Мая, 167
тел. регистратуры: (861) 252-78-34

Кубанская межрегиональная медико-генетическая консультация

ВРАЧЕБНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ ГЕНЕТИКА

№ медицинской карты: 865663 Дата: 28.04.2026, 09:00

ФИО: Харламов Владимир Станиславович Дата рождения: 10.11.2020
Возраст (лет): 5

МКБ 10 основного заболевания: G93.4 Энцефалопатия неуточненная
Основное заболевание: Задержка психо-речевого развития. Ожирение

Проведено обследование:
Анамнез жизни: Ребенок от 1 беременности, протекавшей с токсикозом в 1 триместре. Роды 1 в срок в 40 недель, самостоятельные, при рождении масса 4150г, длина 56 см.Апгар 8-9 б Ог=37 см Огр 36см Выписан на 4 сутки здоров
Анамнез заболевания: На искусственном вскармливании с рождения. Голову держит с 2 мес, сидит с 6 мес, ходит с 1 г1 мес. Лепетная речь с 1.2 года., первые слова с 1.5 лет
В 3 года неврологом выставлен диагноз ЗРР. Принимал кортексин, пантогам.
Не контактировал с детьми, не реагировал на животных.
Институт мозга НП Бехтеровой РАН 30.04.2025 Смешанные специфические расстройства психологического развития Синдром эмоционально-волевой неустойчивости
Эндокринолог 23.04.25 Морбидное ожирение ЗПР
МРТ головного мозга 18.04.25 без патологии. Киста шишковидной железы. Ретроцеребеллярная киста. ЭЭГ ночной основной ритм дезорганизован паттерн эпилептического приступа не регистрируется.
12.11.25Невролог блокада ПНПГ (впервые выявленный) Гипергомоцистеинемия Гипотиреоз?гомоцистеин 14,03 (норма 2,76-7,62)
Эндокринолог Черняк И, Ожирение 3 ст конституционно-экзогенное , не искл моногенное .
Рост 121 см Вес 42 кг ИМТ 28,69 кг/м2
УЗИ ОБП11.11.2025 увеличения размеров печени, головки поджелудочной железы.
Кровь от 10.11.2020Ат ТПО 0,62 Ме/мл ТТГ 4,585 мкмЕ/мл АСТ, АЛТ норма
Фенотип: кожные покровы светло-розового цвета, ог- 55,5 см, ожирение, грудная клетка клетка симметричная, верхние конечности не деформированы, половые органы развиты по мужскому типу.
Данные лабораторных исследований:

Данные лабораторных исследований:
Половой хроматин - 0% (норма).
Цитогенетическое исследование крови №267/26 от 25.02.2026 Окраска GTG 12 - метафаз. Кариотип: 46, ХУ (нормальный мужской кариотип)
Рекомендации:
1.Наблюдение невролога, психиатра, эндокринолога.
2. Возможно проведение молекулярно-генетического исследования: клиническое/полное секвенирование генома за счет личных средств либо благотворительного фонда (в условиях КММГК не проводится)
3. Повторная консультация в МГК по результатам обследования с направлением из МУЗ.

Врач-генетик С.А. Корхмазова